

Наименование услуги	Муковисцидоз. Исследование уровня иммунореактивного трипсина в крови
Код услуги	A 09.05.248
Краткая информация о заболевании	<p>Кистозный фиброз (Муковисцидоз - МВ) — аутосомно-рецессивное моногенное наследственное заболевание, характеризующееся поражением всех экзокринных желёз, а также жизненно важных органов и систем. Заболевание связано с нарушением в работе трансмембранного регулятора проводимости муковисцидоза (МВТР). МВТР локализуется в апикальной части мембраны эпителиальных клеток, выстилающих выводные протоки желез внешней секреции (потовых, слюнных, желез в бронхах, поджелудочной железе, кишечнике, урогенитальном тракте), он регулирует транспорт электролитов (главным образом хлора) между этими клетками и межклеточной жидкостью. Последние исследования показали, что МВТР является собственно хлоридным каналом. Мутации гена МВ нарушают не только транспорт, но и секрецию ионов хлора. При затруднении их прохождения через клеточную мембрану увеличивается реабсорбция натрия железистыми клетками, нарушается электрический потенциал просвета, что вызывает изменение электролитного состава и дегидратацию секрета желез внешней секреции. В результате выделяемый секрет становится чрезмерно густым и вязким. При этом страдают легкие, желудочно-кишечный тракт, печень, поджелудочная железа, мочеполовая система.</p> <p>Частота МВ колеблется среди представителей европеоидов от 1:600 до 1:17000 новорожденных. В РФ частота муковисцидоза составляет по данным ФГБУ Медико-генетического научного центра 1:10000 новорожденных.</p> <p>Иммунореактивный трипсин (ИРТ) - пищеварительный фермент, синтезируется в неактивной форме (трипсиноген), в 12-перстной кишке (под действием энтеропептидазы) приобретает способность расщеплять белки на аминокислоты. Без трипсиногена и трипсина человек не способен переваривать белковую пищу. Незначительная часть трипсина, поступая в кровь, связывается со специфическими веществами, снижающими его активность – альфа-1-антитрипсином, альфа-2-макроглобулином.</p> <p>Любое заболевание, при котором нарушен отток панкреатического сока, содержащего трипсиноген, из поджелудочной железы в кишечник, приводит к повышению уровня трипсина в крови.</p> <p>Имеется возрастное хроническое снижение уровня ИРТ у детей с МВ.</p>
ОМIM	219700
Перечень исследуемых генов, мутаций	Определение иммунореактивного трипсина в сухих пятнах крови
Информация о методе. Требование к материалу	<p>Принцип метода основан на прямом «сэндвич»-варианте твердофазного флуориметрического анализа с использованием двух типов моноклональных антител.</p> <p>Для исследования используются пятна высушенной крови на фильтровальных бланках. Не допускается наложение капель крови при</p>

	заборе материала, область забора должна быть равномерно пропитана кровью.
Срок выполнения	14 рабочих дней